

- ▶ **Synonymes** : SC, Hyperadrénocorticisme, Hypercortisolisme (*Anglais : Cushing syndrome, Hypercortisolism*)
- ▶ **Fréquence de la maladie** : environ 1/26 000
- ▶ **Hérédité** : Le syndrome de Cushing est non héréditaire dans la presque totalité des cas rapportés. Rarement, cependant, certaines personnes ont des causes de syndrome de Cushing en raison d'une tendance héréditaire à développer des tumeurs d'une ou plusieurs glandes endocrines (par exemple le syndrome de néoplasie endocrinienne multiple de type 1 (NEM 1 et voir ci-dessous). Dans les cas où il est héréditaire, il se transmet de manière autosomique dominante. Chez la majorité des cas, l'individu atteint de la maladie a un parent (mère ou père) aussi atteint, mais occasionnellement l'individu atteint est le seul cas dans la famille. La probabilité pour une personne atteinte d'avoir à son tour un enfant atteint est de 50 % (1/2) à chaque grossesse

N.B. Si vous souhaitez un conseil génétique pour cette maladie, contactez-nous. Une conseillère en génétique pourra vous donner les informations de base et, si nécessaire, vous référer à un service de génétique. Services génétiques au Québec <https://rqmo.org/repertoire-de-ressources-gouvernementales-communautaires-et-autres/> section « Génétique ».

Associations/groupes de soutien

Il n'y a pas d'association spécifique à cette maladie au Québec et/ou Canada.

États-Unis: [Cushing's Support & Research Foundation](#)

Royaume-Uni: [Association for Cushing's Treatment and Help](#)

Ces associations ne sont pas spécifiques au syndrome de Cushing, mais pourraient être pertinentes étant donné des problématiques similaires.

France : [Association surrénale](#)

États-Unis : [Pituitary Network Association](#)

[National Adrenal Disease Foundation \(NADF\)](#)

[The Magic Foundation](#)

Blogues, forum, pages Facebook :

Groupe Facebook : [Syndrome et Maladie de Cushing bis](#)

Groupe Facebook : [*-Cushing`s Syndrome and Disease Support-*](#)

Groupe Facebook : [Groupe de soutien québécois - Maladies des surrénales](#)

Blogue : [Living life: My Cushing`s Story](#)

Blogue: [CushieBlog](#)

Pour des ressources gouvernementales ou communautaires, consultez notre site web : <https://rqmo.org/repertoire-de-ressources-gouvernementales-communautaires-et-autres/>

Résumé

Notez que dans la littérature médicale, on parle de “maladie de Cushing” et du “syndrome de Cushing”, ce qui porte à confusion. La maladie de Cushing est l’une des causes du syndrome de Cushing qui est un ensemble de symptômes causé par une production excessive d’une hormone, le cortisol, sécrétée par les glandes surrénales (situées sur les reins). La maladie de Cushing est la cause la plus fréquente du syndrome de Cushing et consiste en la présence d’une tumeur bénigne dans la glande hypophyse (situé sous le cerveau), causant un excès de sécrétion de l’hormone ACTH (hormone corticotrope), qui à son tour entraîne une sécrétion excessive du cortisol par les glandes surrénales. **D’autres causes possibles du syndrome de Cushing sont : des tumeurs des glandes surrénales, des tumeurs ailleurs qu’à l’hypophyse ou aux surrénales (par ex. poumons) ou des médicaments (par ex. des stéroïdes anti-inflammatoires).

Le syndrome de Cushing est un trouble endocrinien rare, caractérisé par une variété de symptômes et d’anomalies physiques qui surviennent à la suite de quantités excessives de l’hormone cortisol, un glucocorticoïde vital. Les glucocorticoïdes sont une classe d’hormones stéroïdes qui jouent un rôle important dans la régulation du métabolisme du glucose et modulent également la réponse au stress. Bien qu’il puisse survenir chez les enfants, le syndrome de Cushing affecte le plus souvent les adultes âgés de 25 à 40 ans. Il peut être causé par une exposition prolongée à des niveaux élevés de glucocorticoïdes produits dans le corps (endogènes) ou introduits de l’extérieur du corps (exogènes). Les symptômes peuvent inclure la prise de poids, l’obésité, un visage arrondi, de fines stries violettes (stries violettes) qui apparaissent sur la peau, une augmentation de la graisse autour du cou et des bras et des jambes élancés. Les enfants atteints du syndrome de Cushing sont généralement obèses et présentent un retard de croissance. (Traduit du site [NORD-cushing syndrome](#))

Documents de type « revue » pour vous et vos professionnels de la santé

Association surrénales : [Syndrome et Maladie de Cushing](#)

Orphanet : [Syndrome de Cushing](#)

NORD : [Cushing Syndrome](#)

GARD : [Cushing's syndrome](#)

MedlinePlus : [Cushing disease](#)

Article de synthèse : [Cushing's syndrome : epidemiology and developments in disease management](#)

eMedicine : [Endogenous Cushing Syndrome](#)

Orphanet : [Protocole national de diagnostic et de soins \(PNDS\)](#)

Cliniques spécialisées/médecins experts

Québec :

Cette maladie est généralement prise en charge par les [départements d'endocrinologies](#).

France : [Centres de compétence et de référence](#)

États-Unis :

[Cushing's Support & Research Foundation page de conseil médical](#)

Médicaments orphelins

Les médicaments dits « orphelins » sont destinés au traitement de maladies rares. Le produit obtient d'abord la « désignation orpheline » pour bénéficier de certains avantages pour la recherche et le développement. Lorsqu'il a obtenu une autorisation de mise en marché, on l'appelle un « médicament orphelin ». Cependant, d'autres médicaments peuvent être utilisés pour traiter une maladie rare.

Liste des médicaments pour des groupes de maladies qui incluent cette pathologie

En développement :

- [2S 4R ketoconazole](#)

- [Mifepristone](#)
- [Oligonucléotide court double brin de synthèse interférant avec l'ARN dirigé contre la proopiomélanocortine](#)
- [Osilodrostat](#)
- [Relacorilant](#)

Sur le marché :

- [Signifor](#)

[PubMed \(thérapies à l'étude\)](#)

[Orphanet](#)

[Ressources médicaments – RQMO](#)

Essais cliniques

ClinicalTrials.gov

1. Essais cliniques en recrutement de patients : [Liste](#)
2. Tous les essais cliniques : [Liste](#)

[Efficacité et innocuité du pasiréotide administré mensuellement chez les patients atteints de la maladie de Cushing.](#)

Novartis Pharmaceuticals.

L'objectif est d'évaluer l'innocuité et l'efficacité de pasiréotide à libération prolongée chez des patients atteints de la maladie de Cushing. ([Résultats](#); [Articles pertinents](#))

[Recherche d'essais cliniques au Canada - Santé Canada](#) (pour « Condition médicale » recherchez « Cushing »).

Registre de patients ou biobanques

Un registre de patients est une base de données dans laquelle on entre des informations et des données cliniques sur les patients atteints d'une maladie particulière. Cela sert à connaître davantage la maladie, à orienter les recherches et à trouver des participants pour des essais cliniques de traitements. Pour certains registres, les patients peuvent entrer eux-mêmes leurs données via un site Internet et pour d'autres, on demande au médecin traitant d'y verser les données à partir du dossier médical.

[European Register on Cushing's Syndrome](#)

Projets de recherche

Québec :

Dr André Lacroix, MD, Endocrinologue, Hôtel-Dieu du CHUM, Montréal, Québec, Canada. Dr Lacroix dirige le Laboratoire de pathophysiologie endocrinienne au Centre de recherche du CHUM. Ses intérêts de recherche incluent les mécanismes moléculaires des tumeurs surrénales. ([Articles pertinents](#))

France :

Pr Jérôme Bertherat, MD, Endocrinologue, Endocrinologie, Centre de Référence des Maladies Rares de la Surrénale, Hôpital Cochin, Faculté de Médecine Paris Descartes, Paris, France.

Ils étudient la physiopathologie des tumeurs du cortex surrénalien, de la thyroïde, et de l'hypophyse. ([Articles pertinents](#))

Pr Xavier Bertagna, MD, Endocrinologue, Endocrinologie, Centre de Référence des Maladies Rares de la Surrénale, Hôpital Cochin, Faculté de Médecine Paris Descartes, Paris, France. Dr Bertagna recherche des traitements pour la maladie. ([Articles pertinents](#))

Dre Laurence Guignat, MD, Endocrinologie, National Reference Center for Rare Adrenal Disorders, Hôpital Cochin, Assistance Publique Hôpitaux de Paris, Paris, France. Dre Guignat recherche les facteurs génétiques de la maladie. ([Articles pertinents](#))

Pr Lionel Groussin, MD, Endocrinologue, Institut Cochin, Endocrinologie, National Reference Center for Rare Adrenal Disorders, Hôpital Cochin, Assistance Publique Hôpitaux de Paris, Paris, France. Dr Groussin recherche les traitements et les facteurs génétiques de la maladie. ([Articles pertinents](#))

Articles spécialisés

PubMed :

[Tous les articles](#)

[Articles de synthèse](#)

[Articles sur traitements](#)

[Articles sur le syndrome de Cushing et le diabète](#)

Conférences

[4th Pituitary Update conference](#), University of Pennsylvania, 8 octobre 2021, en ligne.

Jumelage

Le RQMO a mis sur pied une « **Communauté rare – Maladies des surrénales** ». Pour information, **contactez-nous** à info@rqmo.org

Pour trouver d'autres personnes atteintes ailleurs qu'au Québec :

International :

[RareConnect \(français et anglais\)](#)

[Forum Maladies Rares \(France\)](#)

[Service de mise en relation d'Orphanet \(français\)](#)

[NORD \(National Organization for Rare Disorders, USA\)](#)

[Genetic Alliance \(USA\)](#)

[RareShare](#)

[PatientsLikeMe](#)

[Inspire](#)

Date de mise à jour : Août 2024

Il peut toujours y avoir de nouvelles informations sur cette maladie rare, particulièrement en rapport avec la recherche, les traitements ou la génétique; contactez-nous pour une mise à jour).

Note : La présente liste de ressources n'est pas exhaustive. Votre équipe médicale connaît peut-être des ressources qui ne sont pas indiquées ici. Les informations ne peuvent se substituer à une consultation médicale. Nous ne sommes pas responsables de l'information sur les sites externes.

Information fournie par le Centre iRARE (Centre d'information et de soutien des maladies rares du Québec)



Pour de l'aide concernant l'information qui se trouve sur les sites indiqués dans cette fiche, ou si vous avez de la difficulté avec l'information en anglais, ou pour toutes autres questions, contactez-nous :

Info@rqmo.org (819) 943-2854 ou sans frais 1-888-822-2854

- ❖ **Consultez notre site web rgmo.org**
- ❖ **Suivez-nous sur Facebook : [Regroupement québécois des maladies orphelines](#)**
- ❖ **Pour échanger en confidentialité, groupe Facebook fermé : [Maladies rares/orphelines – Soutien et références - Québec](#)**
- ❖ **Pour recevoir des nouvelles sur les maladies rares : [Inforiel](#)**
- ❖ **Pour lire ou nous faire un témoignage: [Galerie La mosaïque](#)**